



Biología molecular bien aplicada

La biología molecular está adquiriendo un gran protagonismo en la medicina actual dado que se traduce en un mejor diagnóstico, pronóstico y, finalmente, tratamiento. Actualmente, un número creciente de enfermedades pueden ser detectadas y monitoreadas en tiempo real, lo que genera información relevante para un seguimiento médico personalizado de los pacientes.

Laboratorio de Medicina se ha caracterizado por su constante innovación, invirtiendo en equipamiento y en la capacitación permanente de su equipo de bioquímicos. El alto profesionalismo desarrollado en la aplicación de las técnicas de biología molecular ha sido acreditado desde 2013 con la acreditación ISO 15.189 para su Departamento de Biología Molecular.

La aplicación del método de PCR, tanto a punto final complementado con secuenciación genética como en tiempo real para cuantificar material genético, ha otorgado una gran versatilidad al área para la detección y diagnóstico de enfermedades infecciosas, hereditarias, oncológicas, entre otras.

Actualmente ofrecemos en el área:

- **Detección del Virus de Papiloma Humano (HPV) por PCR y genotipificación.** Esta prueba es útil en la prevención del cáncer de cuello de útero dado que el HPV es el agente etiológico de esta patología. En caso de positividad, la identificación del genotipo viral permite estimar el riesgo

de desarrollar un proceso tumoral. Se recomienda actualmente, junto con el Papanicolaou, como una prueba de screening y seguimiento.

- **BRCA 1 y 2. Panel Ashkenazi, secuenciación completa y MLPA.** Cada uno de estos estudios permite detectar mutaciones y/o re arreglos en los genes BRCA. Este tipo de alteraciones genéticas permiten advertir al paciente y al médico de un riesgo elevado de desarrollo de cáncer de mama. Es de particular importancia realizar estos estudios cuando se presentan varios casos de cáncer de mama o de ovario en una misma familia.
- **Genotipificación de virus de HIV y HCV.** Estos estudios son útiles para la evaluación del tratamiento farmacológico de pacientes infectados ya que indican a qué fármacos resulta sensible el paciente y permiten al médico ajustar el tratamiento de manera personalizada.
- **Estudio de los alelos del HLA-DQ asociados a Celiaquía.** Este test tiene valor predictivo negativo colaborando en casos donde el diagnóstico es complejo. A su vez permite informar sobre el patrón de herencia en casos familiares de celiacía.
- **Test Prenatal en sangre materna (NIFTY).** Este estudio analiza el ADN fetal circulante en sangre materna por lo que resulta un método no invasivo alternativo al estudio de vellosidades

coriónicas. Permite detectar varias trisomías (21, 18, 13, 9, 16, 22), aneuploidías de cromosomas sexuales (monosomía de X, XXY, XXX, XYY), síndromes asociados a deleciones y también definir el sexo del feto. Tiene gran sensibilidad en los resultados.

- **Estudio de genes de hipertensiones hereditarias (Síndrome de Liddle y Exceso Aparente de Mineralocorticoides).**

Laboratorio de Medicina sigue creciendo en base a la excelencia de los resultados, considerando primordial el cuidado de los pacientes. La biología molecular presenta un gran potencial de desarrollo para poner al servicio de la salud. Sus alcances van en ese sentido.

